

**CENTRO UNIVERSITÁRIO BRASILEIRO - UNIBRA
CURSO DE GRADUAÇÃO EM FISIOTERAPIA**

**CYNARA ALVES DA SILVA
MARCIA SORIANO DE SOUZA DO AMARAL E SILVA
VANESSA PEREIRA DA SILVA**

**EFETIVIDADE DA VNI NA HIPOVENTILAÇÃO ALVEOLAR E
SOBREVIDA EM CRIANÇAS COM AMIOTROFIA MUSCULAR
ESPINHAL DO TIPO I: UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

RECIFE / 2022

CYNARA ALVES DA SILVA
MARCIA SORIANO DE SOUZA DO AMARAL E SILVA
VANESSA PEREIRA DA SILVA

**EFETIVIDADE DA VNI NA HIPOVENTILAÇÃO ALVEOLARE SOBREVIDA EM
CRIANÇAS COM AMIOTROFIA MUSCULAR ESPINHAL DO TIPO I: UMA
REVISÃO INTEGRATIVA**

Trabalho de conclusão de curso apresentado à
disciplina de TCC II do curso de Fisioterapia do
Centro Universitário Brasileiro – UNIBRA, como
parte dos requisitos para a conclusão do curso

Orientadora: Prof. Dra. Mabelle Gomes

RECIFE

2022

Ficha catalográfica elaborada pela
bibliotecária: Dayane Apolinário, CRB4- 2338/ O.

S586e Silva, Cynara Alves da
Efetividade de VNI na hipoventilação alveolar e sobrevida em crianças
com amiotrofia muscular espinhal do tipo I: uma revisão integrativa. /
Cynara Alves da Silva, Marcia Soriano de Souza do Amaral e Silva,
Vanessa Pereira da Silva. - Recife: O Autor, 2022.
27 p.

Orientador(a): Dra. Mabelle Gomes.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) - Centro Universitário
Brasileiro – UNIBRA. Bacharelado em Fisioterapia, 2022.

Inclui Referências.

1. Atrofia muscular espinhal. 2. Ventilação não invasiva. 3.
Sobrevida. 4. Doenças neuromusculares. I. Silva, Marcia Soriano de
Souza do Amaral e. II. Silva, Vanessa Pereira da. III. Centro Universitário
Brasileiro - UNIBRA. IV. Título.

CDU: 615.8

Dedicatória de Cynara

Dedico esse trabalho a meu pai por ele ter sido um homem visionário e ter idealizado tanto minha Vida. Obrigado Painho! A minha mãe por sempre me sustentar nos momentos mais difíceis, a minha vó Rita e a minha tia Vera por sempre acreditar no meu potencial. Amo vocês, meus amores.

Dedicatória de Marcia

Dedico esse trabalho a minha vó Elisabete Soriano que sempre foi e será minha inspiração para conhecer a importância do fisioterapeuta. E aos meus pais e marido que nunca largaram a minha mão, sempre me encorajando e me fortalecendo para a conclusão do curso.

Dedicatória de Vanessa

Dedico esse trabalho a minha ex chefe Maria Cristina que sempre me incentivou, a minha amiga Rosineide Gomes que sempre me apoiou e ao meu gatinho Hajhy que sempre esteve presente em minha vida. Gratidão!

AGRADECIMENTOS

Agradecemos a Deus primeiramente pois sem ele nós três, nada seríamos.

A nossos pais por ter acreditado em nosso potencial e não ter desistido de segurar em nossas mãos, mesmo nas horas mais improváveis, até mesmo quando o mundo inteiro desacreditou.

A nossos filhos. Acreditem em vocês foram nossos combustíveis.

A nossos esposos que também renunciaram tanto, juntamente a nós. Conseguimos e essa conquista é coletiva. Obrigado por torcer e viver os momentos difíceis desse processo ao nosso lado.

A nossos amigos que seguraram nossa mão durante a vida acadêmica.

A nossa orientadora Mabelle Gomes, por quem temos profunda admiração e respeito, pelo desafio proposto, por toda paciência e disponibilidade, pela confiança que depositou em nós. Obrigado Mabelle! A senhora simplesmente nos presenteou com sua sabedoria e simplicidade.

“Nem olhos viram, nem ouvidos ouviram, nem mente alguma jamais imaginou o que o Senhor tem guardado para aqueles que os amam”

1 coríntios 2:9.

EFETIVIDADE DA VNI NA HIPOVENTILAÇÃO ALVEOLAR E SOBREVIDA EM CRIANÇAS COM AMIOTROFIA MUSCULAR ESPINHAL DO TIPO I: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Resumo

Introdução: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo I ou Síndrome de Werdnig-Hoffman é uma doença neuromuscular de origem genética autossômica degenerativa dos neurônios motores medulares, os indícios podem surgir no período gestacional, onde os movimentos fetais são reduzidos, sua incidência em média de 1:8.0002 nascimentos, a AME é uma das principais desordens fatais, a insuficiência respiratória é causada pela fadiga dos músculos inspiratórios, expiratórios. Então torna-se necessário o uso de suporte ventilatório não invasivo (VNI), que consiste na administração de ventilação mecânica aos pulmões sem que haja a necessidade de vias aéreas artificiais. As alterações mais comumente encontradas são deleções homozigóticas, que são responsáveis pela principal característica fisiopatológica da doença. o tratamento se dá através uso da VNI na terapia respiratória que otimiza a reexpansão pulmonar, é recomendada em combinação com técnicas de desobstrução das vias aéreas para reduzir a necessidade de intubação. **Objetivo:** Identificar qual a evidência do manejo ventilatório não invasivo (VNI) instituído de forma precoce, na atenuação da hipoventilação alveolar e sobrevida em crianças com AME do tipo I. **Delineamento Metodológico:** Foram utilizadas as seguintes bases de dados PubMed, Lilacs e SciELO no período de fevereiro de 2022 a junho de 2022. **DeCS: Resultados e discussão:** Foram encontrados 45 artigos, sendo excluídos 10 artigos duplicados, restando 35 artigos para serem avaliados pela leitura dos títulos e resumos. Posteriormente, 31 destes artigos foram excluídos e 4 foram para leitura integral e incluídos para compor a amostra desta revisão. **Considerações finais:** De acordo com os resultados obtidos no presente estudo é possível concluir que a VNI incrementa a ventilação alveolar e sobrevida neste perfil populacional.

Palavras-chave: Atrofia muscular espinhal; Ventilação não invasiva; sobrevida; doenças Neuromusculares

NIV EFFECTIVENESS ON ALVEOLAR HYPOVENTILATION AND SURVIVAL IN CHILDREN WITH TYPE I SPINAL MUSCULAR AMYOTROPHY: AN INTEGRATIVE REVIEW

Abstract

Introduction: Spinal Muscular Atrophy (SMA) type I or Werdnig-Hoffman Syndrome is a neuromuscular disease of autosomal degenerative genetic origin of spinal motor neurons, the signs may arise in the gestational period, where fetal movements are reduced, its incidence on average of 1:8,0002 births, SMA is one of the main fatal disorders, respiratory failure is caused by fatigue of the inspiratory, expiratory muscles. Therefore, the use of non-invasive ventilatory support (NIV) becomes necessary, which consists of administering mechanical ventilation to the lungs without the need for artificial airways. The most commonly found alterations are homozygous deletions, which are responsible for the main pathophysiological feature of the disease. treatment is through the use of NIV in respiratory therapy that optimizes lung reexpansion, it is recommended in combination with airway clearance techniques to reduce the need for intubation. **Objective:** To identify the evidence of early non-invasive ventilatory management (NIV) in the attenuation of alveolar hypoventilation and survival in children with SMA type I. **Methodology design:** The following PubMed, Lilacs and SciELO databases were used in the period from February 2022 to June 2022. **DeCS: Results and discussion:** 45 articles were found, 10 duplicate articles were excluded, leaving 35 articles to be evaluated by reading the titles and abstracts. Subsequently, 31 of these articles were excluded and 4 were read in full and included to compose the sample of this review. **Final consideration:** According to the results obtained in the present study, it is possible to conclude that NIV increases alveolar ventilation and survival in this population profile.

Keywords: Spinal muscular atrophy; Non-invasive ventilation; survival; neuromuscular diseases

SUMARIO

1 INTRODUÇÃO	10
2 REFERENCIAL TEÓRICO	11
2.1 Amiotrofia Muscular Espinhal tipo I (AME) -----	11
2.2 Fisiopatologia e Características Clínicas -----	13
2.3 Diagnóstico e Incidência _____	14
2.4 Ventilação não invasiva (VNI) na Insuficiência Respiratória em crianças Neuromusculares _____	15
2.5 Ventilação não invasiva (VNI) no incremento da sobrevida em AME tipo I-----	16
2.6 Hipoventilação alveolar e qualidade do sono com a Ventilação não invasiva (VNI) em crianças com AME I _____	16
3 Delineamento Metodológico -----	17
3.1 Desenho e período de estudo _____	17
3.2 Identificação e seleção dos estudos -----	17
3.3 Seleção de palavras-chave e descritores -----	17
3.4 Critérios de Elegibilidade _____	18
3.5 Critérios de exclusão e inclusão _____	18
4 RESULTADOS _____	19
5 DISCUSSÃO _____	22
6 CONSIDERAÇÕES FINAIS _____	24
REFERÊNCIAS _____	25

1 INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo I ou Síndrome de Werdnig-Hoffman é uma doença neuromuscular de origem genética autossômica degenerativa dos neurônios motores medulares, no gene do neurônio motor sobrevivente 1 (SMN1) localizado no corno anterior da medula espinhal, que é incumbido de diminuir os níveis de proteína do SMN, na qual culmina em fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva e simétrica tendo como consequência da falência respiratória até os 2 anos de vida (BAIONI et al., 2010); (Prior, 2007).

Os indícios da atrofia muscular espinhal tipo I podem surgir no período gestacional, onde os movimentos fetais são reduzidos, ao nascimento ou, antes dos seis meses de vida no qual, a criança manifesta hipotonia à palpação muscular, desaparecimento dos movimentos ativos, déficit na deglutição, respostas motoras cruzadas, reflexo de moro e reflexos tônicos cervicais não são evidenciados, fasciculações da língua, fraqueza simétrica e generalizada mais predominante na musculatura proximal dos membros, perda de controle do tronco e cervical, com avanço motor e respiratório grave (LIMA et al., 2010); (WANG et al., 2007).

Com incidência de em média de 1:8.0002 nascimentos, a AME é uma das principais desordens fatais, a frequência de portadores é de aproximadamente 1 em cada 50 indivíduos, e em crianças com o tipo I a média de sobrevida é sete meses, com a mortalidade de 95% até os 18 meses de vida (NEVES et al 2014).

Em geral, esses pacientes são estáveis até que ocorram as complicações respiratórias, sendo a Insuficiência Respiratória Aguda encontrada devido a fraqueza e fadiga dos músculos respiratórios, impossibilitando a tosse de forma eficaz, dificultando o clearance mucociliar e assim desenvolvendo infecções respiratórias de repetição, que intensificam a fraqueza muscular respiratória, acrescido da hipoventilação noturna e subdesenvolvimento dos pulmões e parede torácica (WANG et al., 2007).

Assim, estas crianças normalmente entram em falência respiratória devido a uma infecção respiratória, que surge por acúmulo de secreções visto que estes pacientes não têm força para expelir e estas acabam por infectar, assim, a criança é admitida em unidades de cuidados intensivos, onde a aspiração não resolve a

obstrução e a oxigenação, apenas contribui para uma maior retenção de dióxido de carbono, culminando numa necessidade de suporte ventilatório, sendo a causa mais frequente de morte em crianças com Atrofia Muscular Espinhal e outras doenças neuromusculares a insuficiência respiratória crônica (BACH, 2016).

Portanto, as doenças neuromusculares (DNM) não são raras na infância e a fraqueza da musculatura respiratória é a principal responsável, em grande parte, pela sua morbidade, pois a fraqueza dos músculos respiratórios leva a uma doença pulmonar restritiva grave (RAO et al., 2018). A insuficiência respiratória é causada pela fadiga dos músculos inspiratórios, expiratórios e das vias aéreas superiores, sendo assim, a fraqueza dos músculos intercostais levam a uma alteração do tórax em “sino” e à respiração paradoxal (LIMA et al., 2010).

Neste cenário, torna-se necessário o uso de suporte ventilatório não invasivo (VNI), no qual consiste na administração de ventilação mecânica aos pulmões sem que haja a necessidade de vias aéreas artificiais, podendo ser oferecida ao paciente por meio de ventiladores mecânicos ou através de aparelhos denominados Pressão Positiva Bifásica nas Vias Aéreas (BILEVEL) sua aplicação possui diversos objetivos neste perfil de paciente, dentre eles: a melhora na qualidade do sono, redução do desconforto respiratório, incremento nas trocas gasosas, e, por fim, o prolongamento da sobrevida comparado à ventilação mecânica invasiva (VMI), a ventilação não invasiva (VNI) resulta na redução significativa de até quatro vezes na mortalidade de um paciente neuromuscular (LUCA et al., 2018); (QUEIROZ et al., 2019).

Portanto, devido à relevância deste tema na comunidade científica associada a uma lacuna literária, o objetivo desta revisão integrativa foi identificar qual a evidência do manejo ventilatório não invasivo (VNI) instituído de forma precoce, na atenuação da hipoventilação alveolar e sobrevida em crianças com AME do tipo I.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Amiotrofia Muscular Espinhal tipo I (AME)

Werding-Hoffmann é uma doença neuromuscular degenerativa, também conhecida como Amiotrofia Muscular Espinhal do Tipo I (AME I), com herança genética autossômica recessiva considerada a principal desordem fatal com esse caráter genético depois da fibrose cística, sua classificação é dada pela idade de início e máxima função motora adquirida (LIMA et al., 2010). A AME tipo 1, também conhecida como AME severa é definida pelo início precoce (de 0 a 6 meses de idade), pela falta de habilidade de sentar sem apoio e pela baixa perspectiva de vida (ARAUJO et al., 2005); (RUSSMAN, 2007).

A doença apresenta hipotonia acentuada e fraqueza dos quatro membros, paralisia da musculatura abdominal e intercostal e, secundariamente, do diafragma, levando à insuficiência respiratória precoce, onde ocorre o falecimento na maior parte dos pacientes falece dos dois anos de idade (SILVA; PRZYEZNY; CAPELLANNI., 2013).

Crianças com esse diagnóstico apresentam pouco controle cervical, tosse e choro fracos, antes de completar o primeiro ano de vida, é frequente a redução da capacidade de sucção e de deglutição, levando a dificuldades na alimentação, a perda progressiva somente dos motoneurônios α , prejudicada a motricidade, conservando os neurônios sensoriais intactos (RUSSMAN, 2007).

Esta fraqueza muscular grave (quase sempre simétrica), afeta primeiro os membros proximais e depois passam para as extremidades (mãos e pés), essa fraqueza de tronco e membros normalmente se direciona para os músculos intercostais (o diafragma inicialmente é poupado), dificultando o desenvolvimento normal do ciclo respiratório, acrescido ao risco de mortalidade precoce quando geralmente associado à disfunção bulbar e complicações respiratórias (WANG et al., 2007); (OSKOUI et al., 2007).

A causa mais frequente de óbito em crianças com AME são as complicações respiratórias, mais precisamente a IRA, devido ao desenvolvimento de pneumonias ou atelectasias, devido a fraqueza dos músculos respiratórios e bulbares que se responsabilizam pelo mecanismo da respiração, deglutição e fala (MOUZINHO, SILVA, R.L.S; SILVA., 2021).

A base genética da AME é dada por uma deleção ou mutação homozigótica do gene 1 de sobrevivência do motoneurônio (SMN1), situado na porção telomérica do cromossomo 5, contém nove éxons que codificam a proteína SMN (CAMPBELL et al., 1997). Onde na análise molecular para confirmar diagnóstico da patologia é detectado a ausência do éxon 7 do gene SMN1 (PRIOR, 2007). Todos os pacientes possuem ao menos uma cópia de um gene semelhante a ele, o SMN2, que está localizado na parte centromérica desse mesmo cromossomo (CAMPBELL et al., 1997).

O SMN1 é responsável pela síntese completa da proteína de sobrevivência de motoneurônios (SMN). Já o gene SMN2 não é apto para sintetizá-la totalmente, ficando apenas com 25% da produção da proteína de SMN. O que detecta a severidade da doença é a quantidade de cópias intactas de SMN2 (WIRTH et al., 2006).

2.2 Fisiopatologia e Características Clínicas

Essa patologia é causada por níveis baixos da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN) devido às mutações na decodificação do gene SMN-1 que se localiza no cromossomo 5q13. As alterações geralmente encontradas são deleções homozigóticas, que são responsáveis pela principal característica fisiopatológica da patologia: a degeneração dos neurônios motores inferiores, que se localizam no corno anterior da medula espinhal (BOWERMAN et al., 2017); (WOOD et al., 2017).

As alterações mais comumente encontradas são deleções homozigóticas, que são responsáveis pela principal característica fisiopatológica da doença: a degeneração dos neurônios motores inferiores, localizados no corno anterior da medula espinhal (CHRUN et al, 2017).

Os sintomas podem ser iniciados precocemente, ainda no período pré-natal, quando se é observado à redução dos movimentos fetais ao nascimento ou nos primeiros seis meses de vida, progredindo com paralisia muscular progressiva e simétrica, acometendo mais proximal do que distal, o controle da coluna cervical é comprometido de uma forma em que os pacientes têm dificuldade em sustentar a cabeça e não conseguem se posicionar em sedestação sem apoio (GREGORETTI et al.,2013).

Embora existam as afecções motoras, a sensibilidade é conservada, assim como o controle ocular e a visão, fazendo com que os movimentos dos olhos sejam

utilizados para a comunicação e interação. A característica clínica mais presente é a hipotonia muscular, que normalmente se inicia nos membros superiores, atingindo logo após os membros inferiores, e os músculos bulbares. Com a progressão dessa patologia surgem: paresia, amiotrofia, arreflexia e fasciculações (POLIDO et al., 2017).

A hipotonia se manifesta primeiramente dentro do útero ou durante os dois primeiros meses de vida, a posição de rã é característica marcante, com os membros inferiores em abdução e rotação externa e flexionados nas articulações da cintura pélvica e dos joelhos, os movimentos ativos dos membros estão confinados aos dedos das mãos e dos pés, além da atrofia muscular de tronco, apresentando acentuada cifoescoliose e tórax em forma de sino (MIRANDA et al., 2015).

2.3 Diagnóstico e Incidência

Considerada como uma doença rara a incidência média é de 1 para cada 10.000 nascidos vivos, a AME é uma das principais desordens autossômicas fatais (NEVES et al., 2014).

Segundo a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) a amiotrofia muscular espinhal é a causa mais frequente de morte infantil decorrente de uma condição monogênica, apresentando uma prevalência de 1-2 em 8.000 pessoas e incidência de 1 a cada 10.000 nascidos vivos, conforme estudos realizados fora do Brasil.

Considerada como severa a AME tipo I tem curta expectativa de vida podendo levar o paciente ao óbito entre 4 a 24 meses (MIRANDA et al., 2015). A mortalidade precoce está relacionada à disfunção bulbar e complicações respiratórias (BAIONI et al., 2010), associada com a fraqueza muscular respiratória e periférica, principalmente dos músculos intercostais que acabam interferindo no ciclo de respiração normal (LIMA et al., 2010).

O diagnóstico é dado através do quadro clínico, onde pelos resultados da eletroneuromiografia (ENMG), da biópsia muscular, onde apresentam como principais sinais clínicos a hipotonia, paresia, arreflexia, amiotrofia e miofasciculação, a confirmação diagnóstica dá-se pela evidência histológica (biópsia muscular) e eletrofisiológica de desnervação do músculo sendo também realizada uma análise molecular que detecta a ausência do éxon 7 do gene SMN1 (PEDRINI, LEVONE., 2011).

Os estudos da genética molecular são absolutos para diagnosticar a AME e, poderiam ser os únicos realizados, através da investigação genética, detecta-se o absentismo completo do éxon 7 do gene SMN¹ (com ou sem deleção do éxon 8), como o gene SMN² não tem esse éxon, sua ausência define também a nulidade do gene SMN¹ (PRIOR, 2007); (WANG et al., 2007).

Paciente com suspeita de AME possuir uma cópia do gene SMN¹, nesse caso, deve-se averiguar se essa cópia remanescente possui mutações bandas, como mutações pontuais, inserções e deleções, proporcionando uma disfunção homozigótica desse gene (WANG et al., 2007).

Sendo assim, o diagnóstico genético-molecular é considerado o exame padrão ouro para identificar pacientes com AME, pois é mais preciso e menos invasivo que os outros exames (eletromiografia e biópsia muscular), porém o mesmo não está amplamente disponível no Brasil (ARAUJO et al., 2005).

2.4 Ventilação não invasiva (VNI) na Insuficiência Respiratória em crianças Neuromusculares

A ventilação não-invasiva (VNI) refere-se ao aporte de ventilação assistida que pode ser realizada através de mecanismos com pressão negativa ou através de equipamentos que forneçam pressão positiva, contínua ou intermitentemente, definida como uma modalidade de tratamento em pacientes com afecções pulmonares restritivas, especialmente na presença de hipoventilação (OLIVEIRA; ZANETTI; OLIVEIRA., 2015).

Os objetivos da assistência contínua e compartilhada são estimular o crescimento e o desenvolvimento a partir das potencialidades existentes, e ajudar à criança à maximização em todas as áreas possíveis, evitando ou diminuindo as conseqüências comportamentais e sociais (FONSECA et al 2008).

O uso da VNI na terapia respiratória otimiza a reexpansão pulmonar, auxilia na remoção de secreção assim diminuindo o trabalho respiratório durante o treinamento da musculatura respiratória (OLIVEIRA; ZANETTI; OLIVEIRA., 2015).A abordagem deve ser preventiva, permitindo o crescimento da caixa torácica e pulmões o mais próximo possível da normalidade, onde pra isso são utilizados, as técnicas especiais de fisioterapia respiratória e a ventilação mecânica sempre que necessário (FONSECA et al 2008).

2.5 Ventilação não invasiva (VNI) no incremento da sobrevida em AME tipo I

A instalação precoce da VNI apresenta vantagens como a diminuição das complicações respiratórias e diminuição das taxas de admissão hospitalar, onde a fisioterapia respiratória é de extrema importância nesse estágio, pois favorece a diminuição de secreções, de infecções, melhora função respiratória, melhora função pulmonar e dentre outros benefícios que serão expostos no decorrer do presente trabalho, desta forma, preconiza-se a utilização da VNI com intuito de melhorar os sinais e sintomas da hipoventilação alveolar, diminuindo a repercussão sobre a funcionalidade desses pacientes (MOUZINHO, SILVA, R.L.S; SILVA., 2021).

A VNI é recomendada em combinação com técnicas de desobstrução das vias aéreas para reduzir a necessidade de intubação, também é recomendado exames físicos que devem ser inclusos na avaliação da respiração, a frequência respiratória, o trabalho respiratório, cianose ou palidez, e a forma do tórax (MIRANDA; BORGES, 2015). A qualidade de vida é uma forte influência na expectativa de vida de cada pacientes, onde a fisioterapia contribui também para que haja melhor interação e contato entre os pacientes com AME tipo I e as pessoas e o ambiente que os cercam (MIRANDA; BORGES, 2015).

2.6 Hipoventilação alveolar e qualidade do sono com a Ventilação não invasiva (VNI) em crianças com AME I

A VNI pode ser utilizada apenas no período noturno, com objetivos de normalizar os gases sanguíneos e reduzir o esforço respiratório, onde quando ocorre o agravamento da doença, a elevação da PaCO₂ e a redução da SpO₂ poderão ocorrer no período diurno, e a introdução diurna deverá ser considerada (LASMAR et al., 2010).

A VNI tem sido considerada uma alternativa confiável em pacientes com AME 1 por reduzir o trabalho muscular respiratório e também melhorar a troca gasosa por recrutamento de alvéolos hipoventilados, pois ela também mantém as barreiras de defesa natural, diminuindo a necessidade de sedação e reduzindo o período de ventilação mecânica (MAGALHÃES et al, 2015).

A ventilação não invasiva está bem indicada naqueles pacientes com hipoventilação que têm uma função bulbar normal, ou próxima do normal, e que possam respirar independente do aparelho por algum espaço de tempo (OLIVEIRA;

ZANETTI; OLIVEIRA., 2015). O uso de dispositivos respiratórios auxiliares não invasivos vem apresentando resultados satisfatórios, permitindo a transferência da criança para internamento domiciliar, superando inclusive a expectativa de vida (MAGALHÃES et al, 2015).

3 DELINEAMENTO METODOLÓGICO

3.1 Desenho e período de estudo

Esta pesquisa trata-se de uma revisão integrativa, desenvolvida no período de fevereiro a maio de 2022.

3.2 Identificação e seleção dos estudos

A etapa de identificação dos estudos pré-selecionados e selecionados foi realizada por três pesquisadores independentes, de modo a garantir um rigor científico. Para a seleção dos artigos deste estudo. Foi realizada uma busca nas bases de dados *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* - MEDLINE via PUBMED, Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciências da saúde - LILACS via Biblioteca virtual em saúde- BVS, *Cientific Electronic Library Online* (SCIELO), onde foi realizada uma seleção imediata dos estudos e utilizado o filtro “ensaios clínicos”.

3.3 Seleção de palavras-chave e descritores

Para a realização das buscas foram utilizados os descritores de acordo com Descritores em Ciências da Saúde (DeSC): Atrofia muscular espinhal; Ventilação não invasiva; sobrevida; doenças neuromusculares. Também foram utilizados os seguintes descritores de acordo com o Medical Subject Headings (MeSH): Noninvasive Ventilation, Spinal Muscular Atrophy, Neuromuscular Diseases os descritores foram utilizados como estratégia do estudo, utilizando combinações desses descritores para a busca, conforme descrita no **(Quadro 1)**.

Quadro 1 – Estratégias de buscas nas bases de dados

BASES DE DADOS	ESTRATÉGIA DE BUSCA
MEDLINE via PUBMED	("noninvasive ventilation" [MeSH]) AND ("spinal muscular atrophy" [MeSH]) AND ("neuromuscular diseases" [MeSH])
	("neuromuscular diseases" [MeSH]) AND ("spinal muscular atrophy" [MeSH])
	("noninvasive ventilation"[MeSH]) AND ("spinal muscular atrophy"[MeSH])
LILACS via BVS	(tw:(ventilação não invasiva)) AND (tw:(atrofia muscular espinhal))
	(tw:(atrofia muscular espinhal)) AND (tw:(hipoventilação))
	(tw:(ventilação não invasiva)) AND (tw:(hipoventilação))
SCIELO	(atrofia muscular espinhal) AND (ventilação não invasiva)
	(atrofia muscular espinhal) AND (sobrevida)
	(doença neuromuscular) AND (atrofia muscular)

3.4 Critérios de Elegibilidade

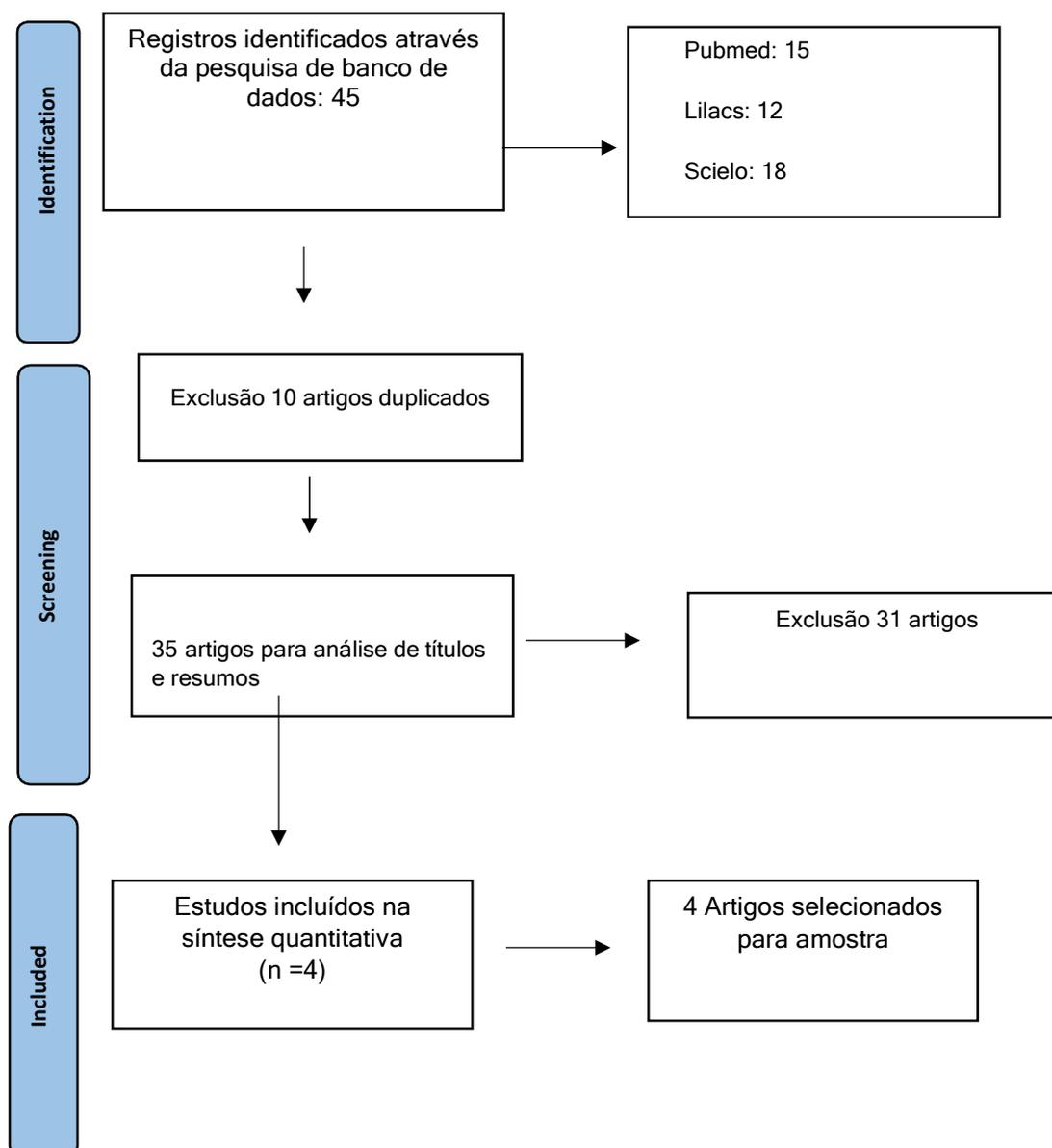
Os critérios de inclusão dos estudos nesta revisão foram delineamentos dos tipos ensaios clínicos e coorte, sem restrição linguística ou temporal, que abordassem o manejo ventilatório não invasivo (VNI) como suporte de vida, tendo como desfechos a redução da hipoventilação noturna e melhora da sobrevivida em crianças com AME tipo 1.

Foram excluídos estudos que abordassem outros tipos de doenças neuropediátricas não pertinentes ao tema abordado, intervenção com outras terapêuticas, crianças com instabilidade hemodinâmicas e artigos que não se enquadrassem no objetivo da pesquisa.

4 RESULTADOS

Após a realização das buscas com as combinações nas bases de dados, foram encontrados 45 artigos, sendo que 15 na PUBMED, 12 na LILACS e 18 na SCIELO. Foram excluídos 10 artigos após a remoção das duplicatas, restando 35 artigos para serem avaliados pela leitura dos títulos e resumos. Posteriormente, 31 destes artigos foram excluídos e 4 foram reservados para leitura integral, os quais foram incluídos para compor a amostra desta revisão, conforme disposto no fluxograma de seleção dos estudos (**Figura 1**).

Figura 1 - Fluxograma de seleção dos estudos.



Para a exposição dos resultados, foi utilizado a **Quadro 2**, que permitiu a organização das informações obtidas em coluna com nome dos autores, ano de publicação, tipo de estudo, característica da amostra, objetivos, intervenção e resultados

Quadro 2 - Descrição dos estudos selecionados

Autor/ano	Tipo de estudo	Objetivo	Intervenção	Resultados
Ferreira e Lucato (2021)	Ensaio clínico	Verificar os recursos fisioterapêuticos já utilizados nas repercussões motoras e respiratórias de pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I	A terapia de reexpansão pulmonar foi realizada com o aumento da PEEP para 10cmH2 O durante 15 minutos	A ventilação não invasiva reverteu microatelectasias, assim melhorando a hematose contribuindo para o aumento da expectativa de vida.
Vasconcelos et al (2005)	Ensaio clínico	Caracterizar crianças com AME tipo 1 ao uso da VNI	Apoio ventilatório por máscara onde a VNI foi aplicada com intuítos profiláticos	O uso do VNI contribuiu para diminuir o número de infecções respiratórias e melhora da qualidade de vida
ANNANE, 2014	Ensaio Clínico.	Avaliar os efeitos da VNI na melhora da hipoventilação crônica e qualidade do sono em crianças menores que 2 anos.	Uso da VNI com máscara nasal durante o sono por no mínimo 8 horas para atenuação da hipoventilação.	Observou-se uma reversão dos sintomas clínicos relacionados à hipersonolência diurna, além de melhora no humor, assincronia toracoabdominal e menor irritabilidade, favorecendo uma melhor noite de sono por amenizar a hipoventilação.
KAPUR, et al, 2019	Estudo de coorte.	Descrever a função respiratória de crianças com AME I em uso de Spinraza e avaliar as diferenças naqueles que usam VNI para dormir em comparação com aquelas que não requerem suporte respiratório.	Realizada polissonografia nas crianças e identificado o IAH para avaliar as diferenças de parâmetros da função respiratória em crianças que requerem VNI noturna e aquelas que não requerem de VNI.	A polissonografia evidenciou que em crianças tratadas com VNI há uma melhora da hipoventilação noturna pela redução da gravidade da apneia do sono e dessaturações vista pelo menor IAH. Houve uma melhora notável no IAH total durante o sono REM em VNI comparado àqueles sem o suporte ventilatório no sono.

Legendas: AME (atrofia muscular espinhal), BILEVEL (pressão positiva nas vias aéreas a dois níveis de pressão), VNI (ventilação não invasiva), FR (frequência respiratória), SMA (atrofia muscular espinhal); IAH (índice de apneia-hipopneia).

5 DISCUSSÃO

A partir do levantamento de dados literários, foi evidenciado que a ventilação não invasiva (VNI) instituída de forma precoce, como suporte de vida, atenua a hipoventilação noturna, além de reduzir os níveis de gás carbônico diurnos, em crianças com AME do tipo I, sem alterações significativas na sobrevida.

Pois de acordo com Ferreira e Lucato (2021) onde em seu estudo teve como objetivo verificar os recursos fisioterapêuticos já utilizados nas repercussões motoras e respiratórias de pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I, declaram que a intervenção realizada através da ventilação não invasiva reverteu microatelectasias, assim obtendo resultados que melhorou a hematose o que contribuiu para o aumento da expectativa de vida.

No entanto segundo Vasconcelos e colaboradores (2005), o uso de suporte ventilatório em alguns casos de atrofia espinhal anterior (AEA) é ainda controverso, porém afirmam que para o sucesso da VNI é fundamental a um suporte familiar adequado que garanta todos os cuidados no domicílio, e que a possibilidade de ser executada a domicílio vai favorecer o crescimento e desenvolvimento destas crianças, permitindo uma melhor reinserção social e familiar (VASCONCELOS et al., 2005).

Eles afirmam que a fisioterapia é de uma grande importância na equipe multiprofissional dos cuidados aos pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I, atuando diretamente nas repercussões respiratórias e motoras apresentadas por eles. Devido à raridade da doença, há técnicas fisioterapêuticas que ainda não foram estudadas, se fazendo necessária novas pesquisas científicas (FERREIRA; LUCATO., 2021).

Segundo Vasconcelos e colaboradores (2005) o objetivo do seu estudo foi de caracterizar crianças com AME tipo 1 ao uso da ventilação não invasiva onde obteve resultados como a diminuição a morbidade e a mortalidade por insuficiência respiratória nos pacientes de pediatria, e ainda também uma diminuição considerada importante do número de infecções respiratórias e que não voltaram mais a serem hospitalizados.

Kapur e colaboradores (2019) dizem que as evidências para indicações clínicas, tempo e benefícios da VNI são necessário para evitar internações em terapia intensiva e fornecer evidências para VNI aos órgãos financiadores, no entanto segundo Vasconcelos et al (2005) A VNI pode vir melhorar a qualidade de

vida destas crianças e diminuir a sensação de impotência dos familiares perante a doença, porém concluem que A VNI com pressão positiva pode melhorar a qualidade de vida e prolongar a sobrevivência das crianças com AEA.

Anane (2014), que teve como objetivo em seu estudo avaliar os efeitos da VNI na melhora da hipoventilação crônica e qualidade do sono em crianças menores que 2 anos, obtendo como resultados uma reversão dos sintomas clínicos relacionados à hipersonolência diurna, além de melhora no humor, assincronia toracoabdominal e menor irritabilidade, favorecendo uma melhor noite de sono por amenizar a hipoventilação.

Afirma que com uso da ventilação noturna veio a melhorar a sobrevivência no qual se prolongou a qualidade de vida, e que ambos os modos de ventilação noturna melhoraram a gasometria arterial diurna e a saturação arterial média noturna de oxigênio (ANNANE 2014).

Segundo Kapur e colaboradores (2019), evidenciou que as que foram crianças tratadas com VNI, houve uma melhora da hipoventilação noturna pela redução da gravidade da apneia do sono e uma melhora notável no IAH total durante o sono REM em VNI comparado àqueles sem o suporte ventilatório no sono. O que corroboram com estudo de Annane (2014), quando diz que a correção da hipoventilação noturna em pessoas com hipercapnia diurna pode produzir um benefício mais rápido e clinicamente evidente do que em pessoas com hipercapnia diurna normal (ANNANE, 2014).

No entanto, é necessário tempo para alcançar resultados aceitáveis e repetíveis, onde isso pode ser um desafio em um ambiente clínico movimentado, pois a capacidade de prever a necessidade de VNI é importante na alocação de recursos para alocação de equipamentos de PSG e VNI, e também será importante no desenvolvimento de diretrizes para cuidados respiratórios na SMA, onde é essencial direcionar recursos para aqueles com maior risco clínico (KAPUR et al 2009)

Annane (2014) diz que a ventilação mecânica noturna melhora os sintomas clínicos relacionados à hipoventilação, saturação média noturna de oxigênio, hipercapnia diurna e qualidade de vida, e reduz o risco de hospitalização não planejada e mortalidade, em comparação com a ausência de ventilação.

Devido ao número vasto de técnicas fisioterapêuticas existentes em pediatria, autores concluíram que a fisioterapia com VNI, auxiliou no desenvolvimento

respiratório, porém ainda se torna necessário mais estudos científicos que comprovem a eficácia do tratamento fisioterapêutico (FERREIRA; LUCATO., 2021).

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Portanto, foi possível observar que a utilização da ventilação invasiva (VNI) preventiva em pacientes com AME tipo I é factível e viável, pois a técnica tem por objetivo de promover a melhora clínica dessas crianças, através da redução das hipoventilações, reduzindo número de infecções e podendo aumentar a sobrevida deste perfil populacional.

De acordo com os resultados obtidos no presente estudo é possível concluir que este recurso juntamente com o acompanhamento de uma equipe multidisciplinar, podem promover melhoria na qualidade de vida, inclusive de pacientes que se encontram em VNI, trazendo inegável contribuição social para os pacientes e seus familiares.

Porém, torna-se necessário a construção de novas pesquisas com maior rigor metodológico e sugestões de protocolos assistenciais, além de condições favoráveis à expansão desta técnica.

REFERÊNCIAS

- ARAÚJO, AP.; RAMOS, VG.; CABELLO, PH. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. **Arq Neuropsiquiatr.** n. 63, p. 9-145, 2005.
- BAIONI, M. T.; AMBIEL, C. R. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. **Jornal de Pediatria.** Rio de Janeiro, n.86, v.4, p. 261-270, 2010.
- BACH JR, Kang SW. Disorders of ventilation : weakness, stiffness, and mobilization. **Chest.** n.117, v.2, p.301-303, 2016.
- BOWERMAN, M.; BECKER, C.G.; YÁÑEZ-MUÑOZ, R.J.; NING, K.; WOOD, MJA.; GILLINGWATER, TH.; TALBOT, K. The UK SMA Research Consortium. Therapeutic strategies for spinal muscular atrophy: SMN and beyond. **Dis Models Mechan.** n.10, p. 54-943, 2017.
- CAMPBELL, L.; Potter, A.; IGNATIUS, J.; DUBOWITZ, V.; DAVIES, K. Genomic variation and gene conversion in spinal muscular atrophy: implications for disease process and clinical phenotype. **Am J Hum Genet.** n.61, p.40-50, 1997.
- CHRUN, L.R, et al. Atrofia muscular espinhal tipo I: aspectos clínicos e fisiopatológicos. **Rev Med.** São Paulo v.96, n.4, p.6-281, 2017.
- FERREIRA, R.D.D; LUCATO J, J. J. **Physiotherapy performance in motor and respiratory repercussions of patients with spinal muscular atrophy type I Residência Pediátrica.** Ahead of Prin, 2021.
- FREIRE, P.A; MAGALHÃES, A.C.G.A. et al. Dispositivos ventilatórios não invasivos em criança portadora de amiotrofia espinhal do tipo 1: relato de caso. **Rev. Bras. Saúde Matern. Infant.**, Recife, n.15, v.4, p. 435-440. 2015.
- FONSECA, MTM; LASMAR, L.M. B; ANDRADE, C. R et al. Abordagem respiratória dos pacientes com doenças neuromusculares. **Rev Med Minas Gerais**, v.4, n 3, 2008.
- MAGALHÃES, P.A.F; AMORIN, A.C.G. et al Dispositivos ventilatórios não invasivos em criança portadora de amiotrofia espinhal do tipo 1 Relato de Caso • **Rev. Bras. Saude Mater. Infant.** v.15, n.4, 2015.
- MIRANDA, B.S; BORGES, D.L. ATROFIA ESPINHAL DO TIPO I: REVISÃO DAS PRINCIPAIS ABORDAGENS DA FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA. **Revista Inspirar movimento & saúde.** ed. 35. v. 7 n. 3, 2015.
- LASMAR, P.P.B; FONSECA, M.T.M; CARVALHAIS, MB. Atualização sobre a abordagem da fisioterapia respiratória nas doenças musculares. **RBPS**, Fortaleza, v.23, n.1, p.92-98, 2010.
- MOUZINHO, M.B.S; SILVA, R.L.S; SILVA, K.C.C. et al. Physiotherapeutic intervention in spinal muscular amyotrophy type 1: literature review **Intervención**

fisioterapêutica em amiotrofia muscular espinal tipo 1: revisão de la literatura. **Research, Society and Development**, v. 10, n. 12, 2021.

NEVES, E. B; KRUEGER, E. Terapia Neuromotora Intensiva na Reabilitação da Atrofia Muscular Espinhal: Estudo de Caso. **Rev Neurocienc** v.22, n.1, p.66-74, 2014.

OLIVEIRA, P.N; ZANETTI, N.M; OLIVEIRA, P. M; N. Uso da ventilação não invasiva como recurso da fisioterapia respiratória pediátrica. **HU Revista**, Juiz de Fora, v. 41, n. 1 e 2, p. 15-21, 2015.

PEDRINI, A; LEVONE, B.R. **Fisioterapia na amiotrofia muscular espinal tipo 1**. EFD revista digital. Buenos Aires. n.154, 2011.

QUEIROZ, E.N.S; MARTINS, L.L.F; SILVA, D.C.A. et al. Dispositivos ventilatórios não invasivos em crianças portadoras de atrofia muscular espinal tipo I. **Braz. J. Hea. Rev.**, Curitiba, v. 2, n. 5, p. 4824-4834, 2019.

SILVA, M.C.V; PRZYEZNY, A; CAPELLANNI, O. J. Síndrome de Werdnig-Hoffman (amiotrofia espinal do tipo 1): relato de caso. **Arq. Catarin. Med.** v. 42, n.1, p. 96-99, 2013.

VASCONCELOS, M; FINEZA, I; FELIZ, M; ESTEVÃO, M.H. **Atrofia muscular espinal Apoio ventilatório não invasivo em pediatria** v.XI, n.5, 2005.